

RELATO DE CASO DE PACIENTE COM CRITÉRIOS CLÍNICOS PARA SÍNDROME DE LI FRAUMENI-LIKE (LFL), SÍNDROME DE CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO (HBOC) E SÍNDROME DE PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER DE MAMA E CÂNCER COLORRETAL (HBCC)

INGRID PETRONI EWALD; BÁRBARA ALEMAR BESERRA; CAMILA BITTAR; JULIANA GIACOMAZZI; SILVIA LILIANA COSSIO; CRISTINA B. DE OLIVEIRA NETTO; JÚLIA PROTTAS; JOSÉ ROBERTO GOLDIM; PATRÍCIA ASHTON-PROLLA

Introdução: As síndromes genéticas de predisposição ao câncer de mama estão associadas a mutações germinativas em genes supressores de tumor de alta penetrância e são herdadas de forma autossômica dominante. Entre as principais podemos citar a Síndrome de Li-Fraumeni e suas variantes (Li Fraumeni-Like, LFL), associada a mutações germinativas no gene TP53 e a Síndrome de Câncer de Mama e Ovário Hereditário (HBOC), associada a mutações germinativas em BRCA1 ou BRCA2. Objetivos: Descrever a investigação clínica e molecular em uma família que preenche critérios clínicos de HBOC, LFL e HBCC. Materiais e Métodos: A avaliação clínica foi feita em consulta de aconselhamento genético no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Heredograma e confirmação da história de câncer com laudos anatopatológicos, demonstraram critérios para HBOC, HBCC e LFL. DNA genômico foi extraído a partir de sangue periférico para realização das análises moleculares de BRCA1, BRCA2 e TP53. As análises realizadas incluíram MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) utilizando os kits P002B e P045 (MRC-Holland); PCR para a identificação da mutação fundadora c.156_157insAlu no exon 3 do gene BRCA2 sequenciamento completo bi- direcional de BRCA1, BRCA2, e TP53. Resultados preliminares: Apesar da forte história familiar da paciente (3 familiares com câncer de mama: aos 55 anos, aos 56 anos e aos 46 anos, e 1 familiar com múltiplos tumores _ próstata, rim e melanoma aos 66, 73 e 74 anos, respectivamente) as análises preliminares realizadas até o momento não evidenciaram mutação germinativa na probanda. Estas incluíram seqüenciamento de toda sequencia codificadora e análise de rearranjos de BRCA1 e BRCA2, e análise de rearranjos de TP53. Conclusão: Este caso ilustra a complexidade da investigação molecular em oncogenética e ressalta a necessidade de investigação molecular ampla, considerando o envolvimento de mais de um gene de predisposição ao câncer.